

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no tienen conflictos de intereses potenciales relacionados con los contenidos de este artículo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Mulliez SM, de Keyser F, Verbist C, Vantilborgh A, Wijns W, Beukinga I, et al. Lupus anticoagulant-hypoprothrombinemia syndrome: Report of two cases and review of the literature. *Lupus*. 2015;24:736-45.
2. Rapaport SI, Ames SB, Duvall BJ. A plasma coagulation defect in systemic lupus erythematosus arising from hypoprothrombinemia combined with antiprotease activity. *Blood*. 1960;15:212-27.
3. Bajaj SP, Rapaport SI, Fierer DS, Herbst KD, Schwartz DB. A mechanism for the hypoprothrombinemia of the acquired hypoprothrombinemia-lupus anticoagulant syndrome. *Blood*. 1983;61:684-92.
4. Ralfores MB, Kaplan RB, Spero JA. Pre-operative management of a patient with hypoprothrombinemia-lupus anticoagulant syndrome. *Thromb Haemost*. 2007;98:248-50.

Haroche J, Frances C, et al. Lupus anticoagulant-hypoprothrombinemia syndrome: Report of 8 cases and review of the literature. *Medicine (Baltimore)*. 2012;91:251-60.

Gonzalo Carreño-Tarragona^a, Enrique Morales^{b,*},
María Carmen Jiménez-Herrero^b, Elena Cortés-Fornieles^b,
Eduardo Gutierrez^b y Manuel Praga^b

^a Servicio de Hematología, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

^b Servicio de Nefrología, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: emoralesr@senefro.org (E. Morales).

0211-6995/© 2015 Sociedad Española de Nefrología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nefro.2015.05.027>

Síndrome hipoparathyroidism, deafness and renal displasia o síndrome de Barakat otra asociación de sordera y nefropatía

Barakat syndrome or HDR syndrome: Another association of kidney disease and deafness

Sr. Director:

Cuando nos enfrentamos ante un paciente con afectación renal y sordera, con frecuencia pensamos en un síndrome de Alport, por tratarse de una entidad ampliamente difundida, pero no siempre es así. En el último número de la revista NEFROLOGÍA, se publica una excelente revisión sobre la afectación renal en el contexto de las enfermedades mitocondriales y cómo el nefrólogo debe sospechar su existencia en aquellos pacientes en los que la nefropatía (ya sea en forma de tubulopatía o de lesión glomerular, manifestada por insuficiencia renal y proteinuria) se acompañe de hipoacusia o sordera neurosensorial¹. En esta carta, presentamos un caso de síndrome de Barakat o síndrome *hypoparathyroidism, deafness and renal displasia* (HDR), otra de las enfermedades que debería ser incluida en el diagnóstico diferencial de afectación renal y sordera hereditaria^{2,3}.

Se trata de una paciente de 32 años que ingresó en el servicio de obstetricia por edemas. Se encontraba en la semana 36 de gestación y en el control analítico solicitado destacaba

la existencia de una creatinina plasmática de 1,4 mg/dl y proteinuria cuantificada en orina de 24 h de 6 g. Entre sus antecedentes personales, presentaba un hipoparatiroidismo familiar, en tratamiento crónico con vitamina D y carbonato cálcico, sordera neurosensorial bilateral y agenesia renal izquierda. Con estos antecedentes, en el 2007, se diagnosticó de síndrome de HDR, tras realizarse un estudio genético en el que se demostró la presencia de la mutación c.431 en el gen GATA3 (gen del factor transcripcional GATA3, localizado en el brazo corto del cromosoma 10). Tanto la paciente como su madre eran heterocigotas para la mencionada mutación. El resto de la familia (padre, hermana y tía materna) no presentaban manifestaciones clínicas del síndrome, a pesar de lo cual se les realizó el estudio genético-molecular, que descartó la existencia de dicha mutación. Previamente a la gestación, había sido estudiada en el servicio de urología por tratarse de una paciente monorrena. Se le había realizado una analítica donde presentaba una insuficiencia renal leve (Crp 1,3 mg/dl) y proteinuria de 2,8 g/día.

Al no presentar HTA en el momento de nuestra valoración, se descartó la existencia de preeclampsia y fue diagnosticada

de enfermedad renal crónica (ERC) descompensada en el seno de la gestación.

Ante la proteinuria severa persistente y el deterioro progresivo de la función renal, se decidió la realización de cesárea que transcurrió sin complicaciones. Tras el parto, se inició tratamiento antiproteinúrico con enalapril (10 mg/día), manteniendo en la actualidad (2 años después del parto) una ERC estadio 3, con creatinina plasmática de 1,7 mg/dl, filtrado glomerular estimado por MDRD-4, de 40 ml/min y albuminuria de 74 mg/día.

El síndrome HDR o síndrome de Barakat, es una rara enfermedad hereditaria autosómica dominante, condicionada por una mutación en el gen GATA3, un gen localizado en el brazo corto del cromosoma 10⁴. Este gen es un factor de transcripción involucrado en el desarrollo embrionario de las glándulas paratiroides, riñones, oídos, timo y sistema nervioso central. Este síndrome está caracterizado por la clásica tríada de hipoparatiroidismo primario familiar, con posible aparición de convulsiones, como manifestación de hipocalcemia, displasia renal y diversos grados de sordera neurosensorial, la mayor parte de los casos bilateral⁵.

Desde el punto de vista nefrológico, puede manifestarse por hipoplasia, displasia o agenesia renal, deformidad pielocalicilar, quistes renales, reflujo vesicoureteral, acidosis renal tubular, insuficiencia renal crónica, con requerimiento, en ocasiones, de tratamiento renal sustitutivo, hematuria y diversos grados de proteinuria, pudiendo aparecer un síndrome nefrótico, que característicamente es resistente a esteroides. En la biopsia renal, el hallazgo más frecuentemente encontrado es una glomerulosclerosis segmentaria y focal⁶.

El tratamiento es sintomático, encaminado a controlar o tratar las alteraciones clínicas asociadas al hipoparatiroidismo, sordera y afectación renal, fundamentalmente, control de la proteinuria.

El síndrome de Barakat, es una causa poco frecuente de nefropatía proteinúrica, que debemos sospechar ante casos asociados a hipoparatiroidismo y sordera neurosensorial hereditaria. El diagnóstico precoz y el tratamiento con bloqueantes del sistema renina-angiotensina, nos puede ayudar a enlentecer la evolución de la insuficiencia renal y a mejorar el pronóstico que depende, fundamentalmente, de la severidad de la misma.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no tienen conflicto de intereses potenciales relacionados con el contenido de este artículo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Cavero T, Rabasco C, Molero A, Blázquez A, Hernández E, Martín MA, et al. ¿Cuándo debe sospechar un nefrólogo una enfermedad mitocondrial? *Nefrología*. 2015;35:6-17.
2. Barakat AY, Dálbora Jb, Martín MM, Jose PA. Familial nephrosis, nerve deafness and hypoparathyroidism. *J Pediatr*. 1977;91:61-4.
3. Bilous RW, Murty G, Parkinson DB, Thakker RV, Coulthard MG, Burn J, et al. Autosomal dominant familial hypoparathyroidism, sensorineural deafness and renal dysplasia. *New Eng J Med*. 1992;327:1069-74.
4. Van Esch H, Groenen P, Nesbit MA, Schuffenhauer S, Lichtner P, Vanderlinden G, et al. GATA3 haplo-insufficiency causes human HDR syndrome. *Nature*. 2000;406:419-22.
5. Maleki N, Bashardoust B, Alamdari MI, Tavosi Z. Seizure, deafness and renal failure: A case of barakat syndrome. *Case Rep Nephrol*. 2013;2013:261907.
6. Taslipinar A, Kebapcilar L, Kutlu M, Sahin M, Aydogdu A, Uckaya G, et al. HDR syndrome (hypoparathyroidism, sensorineural deafness and renal disease) accompanied by renal tubular acidosis and endocrine abnormalities. *Intern Med*. 2008;47:1003-7.

Patrocinio Rodríguez Benítez^{a,*},
María Teresa Jaldo Rodríguez^b,
Andrés Hernández Coronado^a, Esther Torres Aguilera^a,
Rosa Melero^a y Alberto Tejedor^a

^a Servicio de Nefrología, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España

^b Servicio de Nefrología, Complejo Hospitalario de Jaén, Jaén, España

* Autor para correspondencia. Servicio de Nefrología, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, C/ Dr. Esquerdo, 46, 28007 Madrid, España. Tel.: +915868319/915868674. Correo electrónico: prodriguez@senefro.org (P. Rodríguez Benítez).

0211-6995/© 2016 The Authors. Publicado por Elsevier España, S.L.U. en nombre de Sociedad Española de Nefrología. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nefro.2015.04.003>